



遗传性脑血管病 诊断手册 II

王拥军 / 主编



科学出版社

遗传性脑血管病诊断手册 II

王拥军 主编

科学出版社

北 京

内 容 简 介

本书共包含 199 种导致脑血管病的遗传性单基因病及部分白质脑病,既有卒中引起的脑血管病,又有心源性和非心源性栓塞、凝血功能障碍、脂蛋白代谢障碍等引起的脑血管病。每种疾病均按照概述、受累部位病变汇总、基因及致病机制的模式编写。书中所包含的疾病按照致病基因统一排序;同时,在文前列出了致病基因目录和疾病分类目录,以方便读者查找。

本书内容简明扼要,可供神经内科医生、神经外科医生和基因诊断工作者参考。

图书在版编目(CIP)数据

遗传性脑血管病诊断手册. II / 王拥军主编. —北京: 科学出版社, 2018.6

ISBN 978-7-03-057809-9

I. ①遗… II. ①王… III. ①遗传病—脑血管疾病—诊断—手册

IV. ①R743.04-62

中国版本图书馆 CIP 数据核字(2018)第 116360 号

责任编辑: 车宜平 沈红芬 / 责任校对: 张林红
责任印制: 赵 博 / 封面设计: 黄华斌

科学出版社出版

北京东黄城根北街 16 号

邮政编码: 100717

<http://www.sciencep.com>

中国科学院印刷厂 印刷

科学出版社发行 各地新华书店经销

*

2018 年 6 月第 一 版 开本: A5 (890×1240)

2018 年 6 月第一次印刷 印张: 9

字数: 287 000

定价: 60.00 元

(如有印装质量问题, 我社负责调换)

51308E

《遗传性脑血管病诊断手册Ⅱ》

编写人员

主 编 王拥军*

副主编 李 伟* 王学刚

编 者 (按姓氏汉语拼音排序)

安冬艳	操振华	陈玮琪*	陈晓宁
陈子墨*	程 丝*	戴丽叶*	方 芳*
高 瑞	古丽巴哈热木*		贺东波
江凌玲	李世雨*	刘 欣*	莫荆麟*
隋云鹏*	孙 隽	孙 萍*	索 阅*
王 晖*	王 蕾	王革莉*	许 喆*
杨 明*	杨思思	占凌涛	张 浩
张 晶	张 宁	张 星*	张豪杰*
张心邈*	周宏宇*	周怡茉*	

*作者单位：首都医科大学附属北京天坛医院

前 言

北京天坛医院精准基因研究平台于 2017 年研发了第一代遗传性脑血管病 Panel, 并相应出版了《遗传性脑血管病诊断手册》。随着基因检测技术的发展及基因检测费用的降低, 以及遗传性脑血管病知识的更新, 一年之后, 第二代遗传性脑血管病诊断 Panel 被研发出来。为了与第二代 Panel (Panel 2) 相匹配, 我们对《遗传性脑血管病诊断手册》的内容和基因目录进行了更新, 形成了《遗传性脑血管病诊断手册 II》。新版手册内容更丰富, 对疾病进行了全面更新, 更方便临床医师进行遗传性脑血管病诊断及查询。

《遗传性脑血管病诊断手册 II》在编排上仍然延续第一辑模式, 每种疾病按照概述、受累部位病变汇总、基因及致病机制的模式编写。本书中基因坐标参考的是人类基因组参考序列 GRCH38 版本。书中所包含疾病按照致病基因统一排序, 同时, 在文前列出了致病基因目录和疾病分类目录, 以方便读者查找。此外, 部分合并脑白质异常的遗传性疾病作为遗传性脑小血管病的鉴别诊断也写入了本书, 以方便临床医师鉴别诊断。

由于编者水平有限, 不免在编写上存在不足, 但我们希望将最新的知识及检测更新尽快地传递给临床需要的工作人员及科研人员, 书中的不足敬请读者谅解并批评指正。同时感谢为本书出版付出心血的编写人员。随着遗传性脑血管病致病基因研究的不断进展, 我们会继续更新内容, 努力完善及提升遗传性脑血管病的诊断, 为临床工作人员及科研人员提供帮助, 贡献绵薄之力。

北京天坛医院

国家神经系统疾病研究中心

单基因病诊断中心及神经系统精准医疗研究中心

2018 年 4 月

致病基因索引

A	<i>CASQ2</i> 36	<i>DPM3</i> 70	<i>FH</i> 104
<i>ABCA1</i> 1	<i>CBL</i> 37	<i>DSC2</i> 71	<i>FLCN</i> 107
<i>ABCC6</i> 2	<i>CBS</i> 40	<i>DSG2</i> 73, 74	<i>FOLR1</i> 108
<i>ABCD4</i> 3	<i>CCM2</i> 42	<i>DSP</i> 75	<i>FOXE3</i> 109
<i>ACAD9</i> 5	<i>CECR1</i> 43	<i>DYRK1B</i> 76	G
<i>ACTA2</i> 6	<i>CISD2</i> 44	E	<i>GAA</i> 110
<i>ACVRL1</i> 7	<i>CLCN2</i> 46	<i>ECE1</i> 77	<i>GATA4</i> 112
<i>ADAMTS13</i> 9	<i>COG1</i> 47	<i>ECM1</i> 78	<i>GATA6</i> 113
<i>ADAR</i> 8	<i>COG5</i> 48	<i>EIF2B1-5</i> 80	<i>GDF2</i> 114
<i>AGXT</i> 11	<i>COG7</i> 49	<i>ELN</i> 82	<i>GGCX</i> 115
<i>ALG2</i> 13	<i>COG8</i> 50	<i>ENG</i> 84	<i>GJA5</i> 116
<i>ALG8</i> 14	<i>COL1A1</i> 56	<i>ENPP1</i> 85	<i>GLA</i> 117
<i>ALG9</i> 15	<i>COL1A2</i> 51	<i>EPHX2</i> 86	<i>GP1BA</i> 119
<i>ALG12</i> 16	<i>COL3A1</i> 52	<i>EPOR</i> 87	<i>GP6</i> 120
<i>ALPL</i> 17	<i>COL4A1</i> 54	<i>ERCC6</i> 88	<i>GSN</i> 121
<i>ANK2</i> 19	<i>COL4A2</i> 55	<i>ERCC8</i> 88	<i>GUCY1A3</i> 122
<i>APOA1</i> 20	<i>COL5A1</i> 56	<i>ETV6</i> 90	H
<i>APOA5</i> 22	<i>COL5A2</i> 56	F	<i>HBB</i> 123
<i>APOB</i> 105	<i>CSF1R</i> 58	<i>F2</i> 91	<i>HTRA1</i> 124
<i>APOE</i> 23	<i>CST3</i> 24	<i>F5</i> 92	I
<i>APP</i> 25	<i>CTC1</i> 59	<i>F7</i> 93	<i>ITGA2B</i> 126, 127
<i>ASS1</i> 27	<i>CTNNA3</i> 61	<i>F8</i> 94	<i>ITGB3</i> 128
<i>ATPIA2</i> 28	<i>CTSA</i> 62	<i>F10</i> 96	J
<i>ATP7A</i> 30	<i>CYP3A5</i> 64	<i>F13A1</i> 97	<i>JAG1</i> 129
B	<i>CYP27A1</i> 65	<i>F13B</i> 98	<i>JAK2</i> 131
<i>BMPR2</i> 31	D	<i>FBN1</i> 99	<i>JPH2</i> 132
C	<i>DARS2</i> 67	<i>FGA</i> 100	<i>JUP</i> 133
<i>CACNA1C</i> 33	<i>DES</i> 68	<i>FGB</i> 101	K
<i>CALR3</i> 34	<i>DOCK8</i> 69	<i>FGG</i> 102	<i>KCNA5</i> 135

<i>KCNE2</i> 136	<i>MYLK</i> 170	<i>PRKARIA</i> 203	<i>SMAD4</i> 236
<i>KCNJ2</i> 137	<i>MYOZ2</i> 171	<i>PRKG1</i> 204	<i>SMARCAL1</i> 238
<i>KCNQ1</i> 138	N	<i>PRNP</i> 206	<i>SOX18</i> 239
<i>KRIT1</i> 139	<i>NF1</i> 172	<i>PROC</i> 207	T
L	<i>NKX2-5</i> 173	<i>PROS1</i> 208	<i>TBX20</i> 240
<i>LAMP2</i> 141	<i>NOTCH3</i> 175	<i>PROZ</i> 210	<i>TCN2</i> 242
<i>LDLR</i> 142	<i>NPPA</i> 176	<i>PUS1</i> 211	<i>TGFB1</i> 243
<i>LMBRD1</i> 143	<i>NUP155</i> 177	R	<i>TGFB2</i> 246
<i>LMNA</i> 145	O	<i>RASAI</i> 212	<i>TGFBR1</i> 246
<i>LOX</i> 146	<i>OTC</i> 178	<i>RFT1</i> 214	<i>TGFBR2</i> 246
<i>LPL</i> 148, 149	P	<i>RNASEH2A</i> 215	<i>TGFB3</i> 244
<i>LRP6</i> 150	<i>PCNT</i> 179	<i>RNASEH2B</i> 216	<i>TLL1</i> 248
M	<i>PDCD10</i> 180	<i>RNASEH2C</i> 217	<i>TNNI3</i> 249
<i>MFAP5</i> 152	<i>PDE3A</i> 182	<i>RYP2</i> 218	<i>TNNT2</i> 250
<i>MMACHC</i> 153	<i>PDE4D</i> 183	S	<i>TREM2</i> 251
<i>MPDUI</i> 154	<i>PDGFB</i> 232	<i>SAMHD1</i> 219	<i>TREX1</i> 255
<i>MPL</i> 155	<i>PDGFRB</i> 232	<i>SCN2B</i> 220	<i>TTR</i> 256
<i>MTCPI</i> 157	<i>PGMI</i> 184	<i>SCN3B</i> 222	<i>TYROBP</i> 251
<i>MTHFR</i> 158	<i>PITX2</i> 185	<i>SCN4B</i> 223	V
<i>MTP</i> 161	<i>PKD1</i> 187	<i>SCN5A</i> 224	<i>VHL</i> 257, 258
<i>MTRR</i> 160	<i>PKD2</i> 188	<i>SCP2</i> 225	<i>VKORC1</i> 260
<i>MUT</i> 162	<i>PKP2</i> 189	<i>SDHD</i> 226	W
<i>MYBPC3</i> 164	<i>PLA2G7</i> 190	<i>SERPINC1</i> 227	<i>WFS1</i> 44
<i>MYH7</i> 165	<i>PLAU</i> 191	<i>SERPIND1</i> 228	Y
<i>MYH9</i> 166	<i>PLOD3</i> 192	<i>SHOC2</i> 229	<i>YY1API</i> 261
<i>MYH11</i> 167	<i>PMM2</i> 193	<i>SLC2A10</i> 231	
<i>MYL2</i> 168	<i>PNP</i> 200	<i>SLC35A1</i> 233	
<i>MYL3</i> 169	<i>POLD1</i> 201	<i>SMAD3</i> 234	

目 录

1	高密度脂蛋白缺乏症	1
2	弹性纤维假黄瘤	2
3	甲基丙二酸尿症和高胱氨酸尿症 cb1J 型	3
4	酰基辅酶 A 脱氢酶 9 缺乏症	5
5	烟雾病 5 型	6
6	遗传性出血性毛细血管扩张症 2 型	7
7	艾卡迪综合征 6 型	8
8	家族性血栓性血小板减少性紫癜	9
9	原发性高草酸尿症 1 型	11
10	先天性糖基化病 I i 型	13
11	先天性糖基化病 I h 型	14
12	先天性糖基化病 I l 型	15
13	先天性糖基化病 I g 型	16
14	婴儿型碱性磷酸酶过少症	17
15	ANK2 相关心律失常症	19
16	淀粉样变性	20
17	高脂蛋白血症 V 型	22
18	阿尔茨海默病 2 型	23
19	CST3 相关脑淀粉样血管病	24
20	APP 相关脑淀粉样血管病	25
21	典型瓜氨酸血症	27
22	家族性偏瘫性偏头痛 2 型	28
23	Menkes 病/枕角综合征	30
24	原发性肺动脉高压 1 型	31
25	Brugada 综合征 3 型	33
26	家庭性肥厚型心肌病 19 型	34

27	儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速 2 型	36
28	努南综合征样疾病伴或不伴青少年粒细胞白血病	37
29	高胱氨酸尿症	40
30	脑海绵状血管畸形 2 型	42
31	儿童期多发性动脉炎结节	43
32	Wolfram 综合征	44
33	白质脑病伴共济失调	46
34	先天性糖基化病 II g 型	47
35	先天性糖基化病 II i 型	48
36	先天性糖基化病 II e 型	49
37	先天性糖基化病 II h 型	50
38	Ehlers-Danlos 综合征心瓣膜型	51
39	Ehlers-Danlos 综合征 IV 型	52
40	遗传性血管病伴肾病、动脉瘤、肌肉痉挛综合征	54
41	脑穿通畸形	55
42	Ehlers-Danlos 综合征经典型	56
43	遗传性球形弥漫性白质脑病	58
44	脑视网膜微血管病伴钙化、囊变	59
45	家族性心律失常伴右心室发育不良/心肌病 13 型	61
46	半乳糖唾液酸贮积症	62
47	原发性高血压盐敏感型	64
48	脑腱黄瘤病	65
49	伴脑干和脊髓受累及乳酸升高的白质脑病	67
50	扩张型心肌病 II 型	68
51	高 IgE 复发感染综合征	69
52	先天性糖基化病 I o 型	70
53	家族性心律失常伴右心室发育不良/心肌病 11 型	71
54	家族性心律失常伴右心室发育不良/心肌病 10 型	73
55	扩张型心肌病 1BB 型	74
56	家族性心律失常伴右心室发育不良/心肌病 8 型	75
57	腹部肥胖代谢综合征 3	76

58	先天性巨结肠、心脏缺陷和自主神经功能异常	77
59	Urbach-Wiethe 类脂蛋白沉积病	78
60	白质消融性脑病	80
61	主动脉狭窄	82
62	遗传性出血性毛细血管扩张症 1 型	84
63	婴儿全身性动脉钙化 1 型	85
64	家族性高胆固醇血症 (EPHX2 基因)	86
65	家族性红细胞增多症 1 型	87
66	Cockayne 综合征 A 型、B 型	88
67	血小板减少症 5 型	90
68	凝血酶原缺乏症	91
69	凝血因子 V 缺乏症	92
70	凝血因子 VII 缺乏症	93
71	甲型血友病	94
72	凝血因子 X 缺乏症	96
73	凝血因子 XIII A 缺乏症	97
74	凝血因子 XIII B 缺乏症	98
75	马方综合征	99
76	先天性纤维蛋白原缺乏血症 (FGA 基因)	100
77	先天性纤维蛋白原缺乏血症 (FGB 基因)	101
78	先天性纤维蛋白原缺乏血症 (FGG 基因)	102
79	延胡索酸水合酶缺乏症	104
80	家族性低 β 脂蛋白血症 1 型	105
81	Birt-Hogg-Dubé 综合征	107
82	大脑叶酸转运障碍性神经退行性病	108
83	家族性胸主动脉瘤 11 型	109
84	糖原贮积症 2 型	110
85	房间隔缺损 2 型	112
86	房间隔缺损 9 型	113
87	遗传性出血性毛细血管扩张症 5 型	114
88	维生素 K 依赖性凝血因子联合缺陷 1 型	115

89	家族性房颤 11 型	116
90	法布里病	117
91	Bernard-Soulier 综合征 A2 型	119
92	血小板异常型出血性疾病 11 型	120
93	大脑淀粉样血管病 (GSN 相关型)	121
94	烟雾病 6 型	122
95	镰状细胞贫血	123
96	伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体隐性遗传性脑动脉病	124
97	血小板异常型出血性疾病 16 型	126
98	血小板无力症 (ITGA2B 基因隐性遗传)	127
99	血小板无力症 (ITGB3 基因隐性遗传)	128
100	Alagille 综合征	129
101	血小板增多症 3 型	131
102	家族性肥厚型心肌病 17 型	132
103	家族性心律失常伴右心室发育不良/心肌病 12 型	133
104	家族性房颤 7 型	135
105	家族性房颤 4 型	136
106	家族性房颤 9 型	137
107	家族性房颤 3 型	138
108	脑海绵状血管畸形 1 型	139
109	Danon 病	141
110	家族性高胆固醇血症 (LDLR 基因)	142
111	甲基丙二酸尿症和高胱氨酸尿症 cb1F 型	143
112	下颌骨肢端发育异常伴 A 型营养不良	145
113	家族性胸主动脉瘤 10 型	146
114	肝脂酶缺乏症	148
115	高脂蛋白血症 I 型	149
116	冠状动脉疾病 2 型	150
117	家族性胸主动脉瘤 9 型	152
118	甲基丙二酸血症和高胱氨酸血症	153
119	先天性糖基化病 I f 型	154

120	血小板增多症 2 型	155
121	烟雾病 4 型	157
122	MTHFR 缺乏型高胱氨酸尿症	158
123	高胱氨酸尿症伴巨幼红细胞贫血 cb1E 型	160
124	无 β 脂蛋白血症	161
125	甲基丙二酰-CoA 变位酶缺乏引起的甲基丙二酸尿症	162
126	家族性肥厚型心肌病 4 型	164
127	常染色体隐性肌球蛋白存储性肌病	165
128	Sebastian 综合征	166
129	家族性胸主动脉瘤 4 型	167
130	家族性肥厚型心肌病 10 型	168
131	家族性肥厚型心肌病 8 型	169
132	家族性胸主动脉瘤 7 型	170
133	家族性肥厚型心肌病 16 型	171
134	Watson 综合征	172
135	伴或不伴房室传导阻滞的房间隔缺损 7 型	173
136	伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性遗传性脑动脉病	175
137	家族性房颤 6 型	176
138	家族性房颤 15 型	177
139	鸟氨酸氨甲酰转移酶缺乏症	178
140	小头、骨发育不良的先天性矮小症	179
141	脑海绵状血管畸形 3 型	180
142	高血压及短指(趾)综合征	182
143	伴或不伴激素抵抗的肢端骨发育不全 2 型	183
144	糖原贮积症 XIV 型	184
145	Axenfeld-Rieger 综合征 1 型	185
146	成人多囊肾 1 型	187
147	成人多囊肾 2 型	188
148	家族性心律失常伴右心室发育不良/心肌病 9 型	189
149	血小板激活因子乙酰水解酶缺乏症	190
150	魁北克血小板异常症	191

151	赖氨酰羟化酶缺乏症 3 型	192
152	先天性糖基化病	193
153	嘌呤核苷磷酸化酶缺乏	200
154	下颌骨发育不全、耳聋、类早老和脂肪营养不良综合征	201
155	Carney 综合征	203
156	家族性胸主动脉瘤 8 型	204
157	大脑淀粉样血管病 (PRNP 相关型)	206
158	常染色体显性蛋白 C 缺乏性血栓形成倾向	207
159	常染色体显性蛋白 S 缺乏性血栓形成倾向	208
160	Z 蛋白缺乏症	210
161	伴乳酸酸中毒及铁粒幼红细胞贫血肌病 1 型	211
162	毛细血管-动静脉畸形综合征	212
163	先天性糖基化病 I n 型	214
164	艾卡迪综合征 4 型	215
165	艾卡迪综合征 2 型	216
166	艾卡迪综合征 3 型	217
167	家族性心律失常伴右心室发育不良/心肌病 2 型	218
168	艾迪卡综合征 5 型	219
169	家族性房颤 14 型	220
170	家族性房颤 16 型	222
171	家族性房颤 17 型	223
172	长 QT 综合征 3 型	224
173	白质脑病伴张力失调及运动神经病	225
174	线粒体复合物 II 缺乏症	226
175	遗传性抗凝血酶 III 缺乏症	227
176	肝素辅助因子 II 缺乏症	228
177	努南样综合征伴早期毛发稀疏	229
178	动脉迂曲综合征	231
179	特发性基底核钙化 4 型、5 型	232
180	先天性糖基化病 II f 型	233
181	Loeys-Dietz 综合征 3 型	234

182	青少年型息肉病/遗传性出血性毛细血管扩张症 1 型	236
183	Schimke 免疫性骨异常增生	238
184	稀毛症-淋巴水肿-毛细血管扩张综合征	239
185	房间隔缺损 4 型	240
186	转钴胺素 II 缺乏症	242
187	进行性骨干发育不良	243
188	Loeys-Dietz 综合征 5 型	244
189	Loeys-Dietz 综合征	246
190	房间隔缺损 6 型	248
191	肥厚型心肌病 7 型、扩张型心肌病 2A 型/1FF 型	249
192	扩张型心肌病 1D 型、肥厚型心肌病 2 型	250
193	Nasu-Hakola 病	251
194	视网膜血管病伴脑白质营养不良	255
195	转甲状腺素相关遗传性淀粉样变性	256
196	Von Hippel-Lindau 综合征	257
197	嗜铬细胞瘤 (VHL 基因)	258
198	维生素 K 依赖性凝血因子联合缺陷 2 型	260
199	Grange 综合征	261

疾病分类目录

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
出血性卒中	弹性纤维假黄瘤	<i>ABCC6</i>	2	2
	酰基辅酶 A 脱氢酶 9 缺乏症	<i>ACAD9</i>	5	4
	遗传性出血性毛细血管扩张症 2 型	<i>ACVRL1</i>	7	6
	婴儿型碱性磷酸酶过少症	<i>ALPL</i>	17	14
	CST3 相关脑淀粉样血管病	<i>CST3</i>	24	19
	APP 相关脑淀粉样血管病	<i>APP</i>	25	20
	脑海绵状血管畸形 2 型	<i>CCM2</i>	42	30
	家族性红细胞增多症 1 型	<i>EPOR</i>	87	65
	血小板减少症 5 型	<i>ETV6</i>	90	67
	凝血酶原缺乏症	<i>F2</i>	91	68
	凝血因子 V 缺乏症	<i>F5</i>	92	69
	凝血因子 VII 缺乏症	<i>F7</i>	93	70
	甲型血友病	<i>F8</i>	94	71
	凝血因子 X 缺乏症	<i>F10</i>	96	72
	凝血因子 XIII A 缺乏症	<i>F13A1</i>	97	73
	凝血因子 XIII B 缺乏症	<i>F13B</i>	98	74
	马方综合征	<i>FBNI</i>	99	75
	先天性纤维蛋白原缺乏血症(<i>FGA</i> 基因)	<i>FGA</i>	100	76
	先天性纤维蛋白原缺乏血症(<i>FGB</i> 基因)	<i>FGB</i>	101	77
	先天性纤维蛋白原缺乏血症(<i>FGG</i> 基因)	<i>FGG</i>	102	78
	维生素 K 依赖性凝血因子联合缺陷 1 型	<i>GGCX</i>	115	88
	Bernard-Soulier 综合征 A2 型	<i>GPIBA</i>	119	91
	大脑淀粉样血管病(<i>GSN</i> 相关型)	<i>GSN</i>	121	93
	血小板异常型出血性疾病 16 型	<i>ITGA2B</i>	126	97
	血小板无力症(<i>ITGA2B</i> 基因隐性遗传)	<i>ITGA2B</i>	127	98
	血小板无力症(<i>ITGB3</i> 基因隐性遗传)	<i>ITGB3</i>	128	99
	脑海绵状血管畸形 1 型	<i>KRIT1</i>	139	108
	甲基丙二酸尿症和高胱氨酸尿症 cb1F 型	<i>LMBRD1</i>	143	111

续表

病因	病名	致病基因	页码	疾病编号
出血性卒中	Watson 综合征	<i>NF1</i>	172	134
	脑海绵状血管畸形 3 型	<i>PDCD10</i>	180	141
	魁北克血小板异常症	<i>PLAU</i>	191	150
	赖氨酰羟化酶缺乏症 3 型	<i>PLOD3</i>	192	151
缺血性卒中				
脑小血管病	弹性纤维假黄瘤	<i>ABCC6</i>	2	2
	遗传性出血性毛细血管扩张症 2 型	<i>ACVRL1</i>	7	6
	儿童期多发性动脉炎结节	<i>CECR1</i>	43	31
	遗传性血管病伴肾病、动脉瘤、肌肉 痉挛综合征	<i>COL4A1</i>	54	40
	脑穿通畸形	<i>COL4A2</i>	55	41
	半乳糖唾液酸贮积症	<i>CTSA</i>	62	46
	遗传性出血性毛细血管扩张症 1 型	<i>ENG</i>	84	62
	法布里病	<i>GLA</i>	117	90
	伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体 隐性遗传性脑动脉病	<i>HTRA1</i>	124	96
	伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体 显性遗传性脑动脉病	<i>NOTCH3</i>	175	136
	Nasu-Hakola 病	<i>TREM2, TYROBP</i>	251	193
	Von Hippel-Lindau 综合征	<i>VHL</i>	257	196
	原发性高草酸尿症 1 型	<i>AGXT</i>	11	9
	Ehlers-Danlos 综合征经典型	<i>COL5A1, COL5A2, COL1A1</i>	56	42
	脑腱黄瘤病	<i>CYP27A1</i>	65	48
	主动脉狭窄	<i>ELN</i>	82	61
	婴儿全身性动脉钙化 1 型	<i>ENPP1</i>	85	63
	马方综合征	<i>FBN1</i>	99	75
	家族性胸主动脉瘤 9 型	<i>MFAP5</i>	152	117
	家族性胸主动脉瘤 4 型	<i>MYH11</i>	167	129
脑大血管病	家族性胸主动脉瘤 7 型	<i>MYLK</i>	170	132
	家族性胸主动脉瘤 8 型	<i>PRKG1</i>	204	156
	嗜铬细胞瘤 (<i>VHL</i> 基因)	<i>VHL</i>	258	197
	Grange 综合征	<i>YYIAP1</i>	261	199

续表

病因	病名	致病 基因	页码	疾病 编号
栓塞				
心源性栓塞	ANK2 相关心律失常症	ANK2	19	15
	家族性肥厚型心肌病 19 型	CALR3	34	26
	儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速 2 型	CASQ2	36	27
	Ehlers-Danlos 综合征心瓣膜型	COL1A2	51	38
	家族性心律失常伴右心室发育不良/ 心肌病 13 型	CTNNA3	61	45
	扩张型心肌病 11 型	DES	68	50
	家族性心律失常伴右心室发育不良/ 心肌病 11 型	DSC2	71	53
	家族性心律失常伴右心室发育不良/ 心肌病 10 型	DSG2	73	54
	扩张型心肌病 1BB 型	DSG2	74	55
	家族性心律失常伴右心室发育不良/ 心肌病 8 型	DSP	75	56
	房间隔缺损 2 型	GATA4	112	85
	房间隔缺损 9 型	GATA6	113	86
	家族性房颤 11 型	GJA5	116	89
	Alagille 综合征	JAG1	129	100
	家族性肥厚型心肌病 17 型	JPH2	132	102
	家族性心律失常伴右心室发育不良/ 心肌病 12 型	JUP	133	103
	家族性房颤 7 型	KCNA5	135	104
	家族性房颤 4 型	KCNE2	136	105
	家族性房颤 9 型	KCNJ2	137	106
	家族性房颤 3 型	KCNQ1	138	107
	下颌骨肢端发育异常伴 A 型脂营养不良	LMNA	145	112
	家族性胸主动脉瘤 9 型	MFAP5	152	117
	家族性肥厚型心肌病 4 型	MYBPC3	164	126
	常染色体隐性肌球蛋白存储性肌病	MYH7	165	127
	家族性肥厚型心肌病 10 型	MYL2	168	130